

Quistos Renais



Traduzido e adaptado
com a autorização da



A doença renal quística refere-se a um conjunto de doenças em que se formam nos rins bolsas de líquido, habitualmente aquoso e transparente (quistos). Na doença renal quística, formam-se múltiplas dessas bolsas ou quistos nos dois rins. Os quistos vão aumentando de volume e, lentamente, substituindo o tecido saudável, causando um aumento das dimensões dos rins.

Embora este folheto aborde somente três dos tipos mais comuns de doença renal quística – a Doença Renal Poliquística, a Nefronoftise / Doença Medular Quística e o Rim Esponjoso Medular – duas outras

situações merecem aqui referência, ainda que de forma superficial.

A primeira é a dos quistos renais simples ou benignos, que são bolsas não cancerosas, preenchidas com um líquido transparente e aquoso. Estas bolsas podem variar desde pequenas vesículas até grandes bolsas, com capacidade para vários litros de líquido. É relativamente comum uma pessoa ter um ou mais quistos renais, especialmente a partir de certa idade. Normalmente, estes quistos não carecem de tratamento e não significam que se tenha doença renal quística.

A segunda é a dos quistos que se desenvolvem em resultado de problemas renais já antigos, especialmente em pessoas que têm doença renal crónica e já se encontram em diálise há algum tempo. A esta situação chama-se Doença Renal Quística Adquirida (DRQA). Estes quistos não são geneticamente herdados e, geralmente, não precisam de um tratamento específico.

É importante dizer que existem, também, quistos renais malignos, embora o tema do Cancro do Rim seja abordado em dois folhetos específicos.

O que é a Doença Renal Poliquística (DRP)?

A Doença Renal Poliquística (DRP) é a doença renal quística hereditária mais comum. É provocada por defeitos genéticos que provocam o surgimento de milhares de quistos nos rins. Os dois rins são afetados, mas pode acontecer que um rim manifeste desenvolvimento de quistos primeiro que o outro. Os quistos crescem de forma gradual, aumentando as dimensões dos rins, e reduzindo a quantidade de tecido renal normal. Algumas pessoas desenvolvem hipertensão arterial e insuficiência renal (doença renal crónica estágio 5 – consultar o folheto *Tudo sobre a Doença Renal Crónica*) em consequência da DRP. A Doença Renal Poliquística afeta tanto os homens como as mulheres mas, geralmente, nos homens a progressão para a doença renal terminal é mais rápida. Os quistos podem aparecer em qualquer idade. Os dois principais tipos de Doença

Renal Poliquística são:

• DRP Autossómica Dominante

É a forma hereditária mais comum. Um progenitor com Doença Renal Poliquística Autossómica Dominante tem 50% de probabilidade de transmitir o gene e a doença associada a cada um dos seus filhos. Se a pessoa não herdar o gene, não existe possibilidade de os seus filhos desenvolverem a doença, porque esta patologia nunca “salta” uma geração. No entanto, é possível a doença ocorrer mesmo sem história familiar, atribuindo-se esta situação a uma herança genética atípica ou a uma mutação genética. Já existem análises ao sangue que permitem descobrir quais os genes e os cromossomas envolvidos relacionados com a DRP, sendo possível efetuar-se aconselhamento genético aos casais com um dos parceiros afetado e, mesmo, realizar o diagnóstico da doença *in utero*.

• DRP Autossómica Recessiva

É uma forma mais rara de DRP hereditária. Para um filho herdar a doença, os dois progenitores têm que ser portadores do gene envolvido. Se os dois pais forem portadores do gene, têm 25% de probabilidades de o transmitir ao filho, embora não tenham manifestações da doença. Os quistos podem desenvolver-se nos primeiros meses de vida ou mesmo antes do nascimento. As crianças com Doença Renal Poliquística Autossómica Recessiva podem começar a apresentar função renal diminuída em qualquer ocasião desde a infância até à adolescência, desenvolvendo insuficiência renal ou problemas no fígado. Para mais informações sobre a Doença Renal Poliquística, consulte o folheto *Doença Renal Poliquística*.

O que é a Nefronoftise / Doença Medular Quística?

A Nefronoftise / Doença Medular Quística é uma designação que, na verdade, engloba duas patologias distintas mas que, atualmente, à luz da classificação das doenças quísticas renais, são discutidas como uma única entidade clínico-patológica.

A Doença Medular Quística é uma doença renal hereditária, transmitida com um padrão autossómico dominante. Os rins vão perdendo a sua função gradualmente devido à presença de quistos na medula (parte central dos rins). É frequente esta doença conduzir à insuficiência renal entre os 20 e os 50 anos. Em alguns casos,

não existe história familiar, o que pode indicar a existência de uma nova mutação genética.

A Nefronoftise é muito semelhante, mas deve-se a uma herança autossómica recessiva e, geralmente, manifesta-se na infância ou adolescência. A forma juvenil é a mais frequente, resultando em doença renal terminal na segunda década de vida (em média, aos 13 anos de idade). A Nefronoftise também pode estar associada a complicações não renais, afetando muitas vezes os olhos, enquanto que a Doença Medular Quística está limitada aos rins.

Nas duas doenças, os quistos desenvolvem-se na parte interior do rim (medula). Os rins diminuem de tamanho à medida que o córtex (parte exterior) se torna mais fino e a função renal vai diminuindo até se atingir a fase de insuficiência renal. Os rins não conseguem concentrar devidamente a urina, levando a um excesso de produção de urina (poliúria), perda de sódio e desidratação. Habitualmente, outros problemas de saúde seguem-se, tais como a anemia, a doença óssea, a gota e a hipertensão arterial.

O que é o Rim Esponjoso Medular?

O Rim Esponjoso Medular é uma doença em que se desenvolvem quistos nos canais e túbulos que recolhem a urina. Não se conhece a causa exata desta doença, que pode afetar apenas um ou os dois rins. As suas complicações incluem sangue na urina (hematúria), deposição de cálcio nos rins, pedras nos rins e infeções urinárias. É rara a progressão para a insuficiência renal, mas tal pode suceder em resultado de episódios repetidos de infeção urinária ou de pedras nos rins.

Como se faz o diagnóstico da doença renal quística?

As manifestações mais graves da DRP autossómica recessiva geralmente resultam num diagnóstico imediato. No entanto, na maioria dos restantes casos de doença renal quística, a saúde física mantém-se inalterada durante alguns ou muitos anos. Nas fases mais precoces da doença, as consultas de rotina, as análises ao sangue e à urina ou, mesmo, as ecografias, poderão não ser suficientes para detetar a doença. Aliás, é frequente a doença ser identificada em exames para investigar outros problemas de saúde, tais como pedras nos rins ou infeções urinárias. Por vezes, a doença só é diagnosticada quando se desenvolve hipertensão arterial ou insuficiência renal.

O diagnóstico da doença renal quística pode envolver uma série de exames, nomeadamente:

- **Exame físico** – permite detetar a existência de hipertensão arterial ou de rins de dimensões aumentadas
- **Análises ao sangue** – para avaliar a função renal
- **Análises à urina** – podem detetar sangue e/ou proteínas na urina
- **Ecografia** – permite identificar quistos, mesmo que sejam pequenos
- **Tomografia Axial Computorizada (TAC) e Ressonância Magnética** – possibilita a deteção de quistos de muito pequena dimensão – pode ser necessário o recurso a estes exames se os resultados da ecografia forem inconclusivos ou se for necessária alguma informação adicional
- **Testes genéticos** – não são testes que se façam por rotina, mas servem para estudos familiares

Como se trata a doença renal quística?

Não existe cura para a doença renal quística. No entanto, a sua deteção precoce e o seu tratamento adequado permitem reduzir ou evitar algumas das complicações e proteger a função renal.

• Hipertensão arterial

O controlo efetivo da tensão arterial é muito importante para preservar a função renal. A medicação e um estilo de vida saudável podem ajudar a baixar a tensão arterial.

• Dor

A dor pode ser causada por pedras nos rins, hemorragias ou infeção. O tratamento dependerá da causa. Fale com o seu médico se tiver com frequência dor intensa nas costas ou nos rins, ou dor de cabeça. Por vezes, é possível drenar os quistos para aliviar a dor nas costas.

• Sangue na urina

Também se pode dever às pedras nos rins, hemorragias ou infeção. O tratamento dependerá, igualmente, da causa. Pode ser necessário administrar líquidos, analgésicos ou

antibióticos, assim como recomendar o repouso no leito.

• Infeções do trato urinário

Estas infeções podem alastrar-se aos quistos renais, pelo que, caso suspeite que tem uma destas situações, deve consultar de imediato o seu médico, a fim de iniciar tratamento com antibiótico.

• Insuficiência renal (doença renal crónica estágio 5 – consultar o folheto *Tudo sobre a Doença Renal Crónica*)

Geralmente, desenvolve-se lentamente, ao longo dos anos, podendo conduzir à necessidade de se iniciar diálise ou de se efetuar um transplante renal. O rim transplantado não corre o risco de desenvolver doença renal quística.

• Quistos no fígado

Geralmente, estes quistos não afetam a função hepática. O tratamento não cirúrgico passa por evitar a terapêutica hormonal de substituição (THS). Por vezes, pode ser necessário um procedimento cirúrgico para drenar os quistos,

remover partes do fígado ou, em última instância, realizar um transplante hepático.

Se os rins, fígado, baço e abdómen tiverem um volume muito aumentado, deve evitar os desportos de contacto, a condução de veículos em terrenos acidentados e situações em que haja grandes aglomerações de pessoas, já que um traumatismo na barriga poderá causar lesões graves nos órgãos afetados.

Para ajudar a tratar a doença renal quística, poderá ainda fazer alterações na sua dieta, incluindo reduzir o sal, as proteínas, o colesterol (gorduras) e a cafeína. No entanto, deve discutir primeiro estas alterações com o seu médico ou nutricionista, pois dependem dos resultados dos seus exames. É muito recomendável que não fume, devendo também evitar medicamentos anti-inflamatórios não-esteroides (AINE), a não ser que sejam prescritos pelo seu médico, pois podem piorar a sua função renal.

Novos desenvolvimentos

Existem alguns desenvolvimentos promissores para evitar o crescimento dos quistos na DRP. Estão a ser realizados estudos clínicos com fármacos que podem evitar que os quistos se continuem a encher de

líquido. Os resultados a nível mundial dos estudos com medicamentos que inibem o crescimento dos quistos e retardam o declínio da função renal são promissores. Importa relevar que se trata de medicamentos caros, com

efeitos secundários, embora já se encontrem autorizados em Portugal. Apesar de tudo, a ciência continua a progredir.

Para mais informações sobre a saúde dos rins ou do sistema urinário, consulte o nosso site em **apir.org.pt**, onde poderá aceder a materiais informativos gratuitos. Este folheto pretende ser uma

introdução geral a este tópico e não deverá substituir os conselhos do seu médico ou profissional de saúde. A APIR reconhece que cada experiência é individual e que existem variantes

no tratamento devido a circunstâncias pessoais ou outras. Se necessitar de informações adicionais, consulte sempre o seu médico ou profissional de saúde.

A APIR expressa um sincero agradecimento à **Kidney Health Australia** pela disponibilização dos seus recursos de informação e formação e ao **Dr. Miguel Leal** pela revisão dos conteúdos traduzidos.

Tradução: Marta Campos | Revisão: Dr. Miguel Leal | Design gráfico: Sónia Cartaxeiro

Outubro 2016